

本委員会として指定難病の診断基準等をアップデートすることが妥当とされた疾病（一覧表）

	告示番号	疾病名
1	1	球脊髄性筋萎縮症
2	2	筋萎縮性側索硬化症
3	3	脊髄性筋萎縮症
4	5	進行性核上性麻痺
5	6	パーキンソン病
6	7	大脳皮質基底核変性症
7	8	ハンチントン病
8	9	神経有棘赤血球症
9	10	シャルコー・マリー・トゥース病
10	11	重症筋無力症
11	13	多発性硬化症／視神経脊髄炎
12	14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー
13	16	クロウ・深瀬症候群
14	19	ライソゾーム病
15	20	副腎白質ジストロフィー
16	21	ミトコンドリア病
17	22	もやもや病
18	27	特発性基底核石灰化症
19	28	全身性アミロイドーシス
20	30	遠位型ミオパチー
21	34	神経線維腫症
22	40	高安動脈炎
23	41	巨細胞性動脈炎
24	42	結節性多発動脈炎
25	43	顕微鏡的多発血管炎
26	44	多発血管炎性肉芽腫症
27	45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
28	46	悪性関節リウマチ
29	47	バージャー病
30	48	原発性抗リン脂質抗体症候群
31	49	全身性エリテマトーデス
32	50	皮膚筋炎／多発性筋炎
33	51	全身性強皮症
34	52	混合性結合組織病
35	53	シェーグレン症候群
36	54	成人発症スチル病（現 成人スチル病）
37	56	ベーチェット病
38	57	特発性拡張型心筋症
39	58	肥大型心筋症
40	59	拘束型心筋症
41	60	再生不良性貧血
42	61	自己免疫性溶血性貧血
43	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症
44	66	IgA腎症
45	71	特発性大腿骨頭壊死症
46	72	下垂体性ADH分泌異常症
47	73	下垂体性TSH分泌亢進症
48	74	下垂体性PRL分泌亢進症
49	75	クッシング病
50	76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
51	77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症
52	78	下垂体前葉機能低下症
53	80	甲状腺ホルモン不応症
54	81	先天性副腎皮質酵素欠損症
55	82	先天性副腎低形成症
56	84	サルコイドーシス
57	85	特発性間質性肺炎
58	86	肺動脈性肺高血圧症
59	91	バッド・キアリ症候群
60	92	特発性門脈圧亢進症
61	93	原発性胆汁性胆管炎
62	94	原発性硬化性胆管炎
63	95	自己免疫性肝炎
64	96	クローン病
65	97	潰瘍性大腸炎
66	98	好酸球性消化管疾患
67	101	腸管神経節細胞僅少症
68	103	CFC症候群
69	104	コステロ症候群
70	105	チャージ症候群
71	107	若年性特発性関節炎
72	109	非典型溶血性尿毒症症候群
73	116	アトピー性脊髄炎
74	117	脊髄空洞症
75	119	アイザックス症候群
76	123	HTRA1関連脳小血管病（現 禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症）
77	126	ペリー病（現 ペリー症候群）
78	127	前頭側頭葉変性症

	告示番号	疾病名
79	128	ビッカースタッフ脳幹脳炎
80	130	先天性無痛無汗症
81	132	先天性核上性球麻痺
82	133	メビウス症候群
83	135	アイカルディ症候群
84	136	片側巨脳症
85	137	限局性皮質異形成
86	138	神経細胞移動異常症
87	140	ドラベ症候群
88	141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん
89	142	ミオクロニー欠神てんかん
90	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
91	144	レノックス・ガストー症候群
92	145	ウエスト症候群
93	146	大田原症候群
94	147	早期ミオクロニー脳症
95	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
96	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群
97	150	環状20番染色体症候群
98	151	ラスムッセン脳炎
99	152	PCDH19関連症候群
100	154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
101	155	ランドウ・クレフナー症候群
102	156	レット症候群
103	157	スタージウェーバー症候群
104	158	結節性硬化症
105	167	マルファン症候群/ロイス・ディーツ症候群（現 マルファン症候群）
106	168	エーラス・ダンロス症候群
107	172	低ホスファターゼ症
108	177	ジュベール症候群関連疾患
109	178	モワット・ウィルソン症候群
110	179	ウィリアムズ症候群
111	188	多脾症候群
112	189	無脾症候群
113	190	鰓耳腎症候群
114	191	ウェルナー症候群
115	192	コケイン症候群
116	193	ブラダー・ウィリ症候群
117	195	ヌーナン症候群
118	196	ヤング・シンプソン症候群
119	201	アンジェルマン症候群
120	203	22q11.2欠失症候群
121	207	総動脈幹遺残
122	208	修正大血管転位症
123	209	完全大血管転位症
124	210	単心室症
125	211	左心低形成症候群
126	212	三尖弁閉鎖症
127	213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
128	214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
129	215	ファロー四徴症
130	216	両大血管右室起始症
131	217	エプスタイン病
132	222	一次性ネフローゼ症候群
133	223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎
134	225	先天性腎性尿崩症
135	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）
136	232	カーニー複合
137	234	凶ルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
138	235	副甲状腺機能低下症
139	236	偽性副甲状腺機能低下症
140	238	ビタミンD抵抗性くる病／骨軟化症
141	239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症
142	240	フェニルケトン尿症
143	241	高チロシン血症1型
144	242	高チロシン血症2型
145	243	高チロシン血症3型
146	248	グルコーストランスポーター1欠損症
147	250	グルタル酸血症2型
148	252	リジン尿性蛋白不耐症
149	254	ボルフィリン症
150	258	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症
151	259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症
152	260	シトステロール血症
153	261	タンジール病
154	262	原発性高カイロミクロン血症
155	263	脳髄黄色腫症
156	264	無βリポタンパク血症
157	265	脂肪萎縮症
158	268	中條・西村症候群
159	274	骨形成不全症
160	276	軟骨無形成症
161	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
162	283	後天性赤芽球癆

	告示番号	疾病名
163	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
164	285	ファンconi貧血
165	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
166	289	クロンカイト・カナダ症候群
167	290	非特異性多発性小腸潰瘍症
168	292	総排泄腔外反症
169	293	総排泄腔遺残
170	295	乳幼児肝巨大血管腫
171	296	胆道閉鎖症
172	298	遺伝性膵炎
173	299	嚢胞性線維症
174	303	アッシャー症候群
175	304	若年発症型両側性感音難聴
176	305	遅発性内リンパ水腫
177	306	好酸球性副鼻腔炎
178	309	進行性ミオクローヌステんかん
179	311	先天性三尖弁狭窄症
180	312	先天性僧帽弁狭窄症
181	313	先天性肺静脈狭窄
182	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）／LMX1B関連腎症
183	316	カルニチン回路異常症
184	317	三頭酵素欠損症
185	319	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症
186	320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール（GPI）欠損症
187	325	遺伝性自己炎症疾患
188	326	大理石骨病
189	329	無虹彩症